

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

**UN CASO DI IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE
CHE MIMA UNA SARCOIDOSI IN UN BAMBINO DI 9 ANNI**

Ilaria Maccora¹, Edoardo Marrani¹, Teresa Giani², Rolando Cimaz^{1,2},
Gabriele Simonini^{1,2}, Chiara Azzari^{1,3}

¹Università di Firenze

²Servizio di Reumatologia pediatrica, ³Servizio di Immunologia pediatrica, Ospedale "Anna Meyer", Firenze

Indirizzo per corrispondenza: rolando.cimaz@meyer.it

La sarcoidosi è una patologia molto rara in età pediatrica e richiede un'attenta diagnosi differenziale per escludere tutte quelle patologie che possono mimarne l'espressione. L'immunodeficienza comune variabile (CVID) si rende manifesta dopo circa i 2 anni di vita e si caratterizza per la presenza di ipo-gammaglobulinemia, mancata risposta ai vaccini e infezioni ricorrenti. Una delle complicanze è la malattia granulomatosa interstiziale polmonare che può presentare caratteristiche analoghe alla sarcoidosi. A oggi, solo pochi casi di CVID a espressione granulomatosa sono stati segnalati in età pediatrica.

Presentiamo il caso di un bambino di 9 anni, precedentemente sano, che si è presentato in presso il nostro ospedale dopo un mese di febbre elevata, tosse persistente, linfadenopatia diffusa ed epatosplenomegalia. Gli esami ematici all'arrivo mostravano anemia, linfopenia, piastrinopenia, con incremento degli indici di flogosi. I livelli di immunoglobuline erano moderatamente diminuiti: IgG 630 mg/dl (vn 650-1500 mg/dl), IgA 45 mg/dl (vn 50-240 mg/dl), IgM 72 mg/dl (vn 40-140 mg/dl).

Tutte le indagini infettivologiche eseguite erano risultate negative (virus dell'immunodeficienza umana, virus di Epstein-Barr, citomegalovirus, *Toxoplasma*, *Mycobacterium tuberculosis*, *Borrelia*, *Bartonella*, *Toxocara*, *Leishmania*, *Candida*, *Aspergillus*, *Criptococcus neoformans*, *Histoplasma capsulatum*, *Coccidioides immitis*).

Sono stati riscontrati elevati livelli di enzima di conversione dell'angiotensina (ACE) e chitotriosidasi. La PET/TC mostrava un incrementato dell'*uptake* da parte di numerosi linfonodi localizzati a livello toracico, addominale e splenico.

Alla luce dei risultati degli esami ematici e strumentali era stata eseguita la biopsia di un linfonodo inguinale che evidenziava un'infiammazione granulomatosa senza necrosi caseosa, dunque veniva posta diagnosi di sarcoidosi e iniziata la terapia corticosteroidica. Durante la riduzione progressiva dello steroide il bambino ha presentato una recidiva ed è stato quindi inviato presso il nostro ospedale dove, alla luce dei valori ridotti di immunoglobuline, dei bassi valori di linfociti B-memoria, di assente risposta ai vaccini (in un bambino precedentemente vaccinato) è stata posta diagnosi di CVID a espressione granulomatosa.

La **immunodeficienza comune variabile** è una malattia eterogenea con espressione clinica variabile e frequente associazione con disordini autoimmuni. Nell'8-22% dei casi tale patologia si può complicare con la presenza di granulomi non caseosi analoghi a quelli presenti nella sarcoidosi. Un'attenta diagnosi differenziale è quindi fondamentale per la scelta del trattamento più idoneo, che nel caso della CVID prevede l'introduzione della terapia con immunoglobuline.